

Zespół Gómeza, López i Hernándeza

Kod Orpha: 1532 Kod OMIM: 601853

Opis choroby *

Definicja

A rare neurocutaneous syndrome characterized by the association of cerebellum (rhombencephalosynapsis), cranial nerves (trigeminal anesthesia), and scalp (alopecia) abnormalities. Other features observed in patients were craniostenosis, midfacial hypoplasia, bilateral corneal opacities, low-set ears, short stature, moderate intellectual impairment and ataxia. Hyperactivity, depression, self-injurious behaviour and bipolar disorder have also been reported.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome
	Dysplazja mózdkowo-trójdzielno-skórną
	Kraniosynostoza - łysienie - defekt mózgu
	Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1532	601853	Q07.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl